171

THÈSE

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

NNÉE 1921 — THÈSE N° —

POUR

E DOCTORAT EN MÉDECINE

PAR

Louis CHATELLIER
Ancien Externe des Hôpitaux

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE

DE LA

ÉVRITE OPTIQUE

familiale et héréditaire

Président : M. DE LAPERSONNE, *professeur.*

PARIS
IMPRIMERIE DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE
JOUVE & Cie, ÉDITEURS
15, rue Racine, 15

1921

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

LE DOYEN : M. ROGER
ASSESSEUR : G. POUCHET

PROFESSEURS

	MM
Anatomie	NICOLAS
Anatomie médico-chirurgicale	CUNEO
Physiologie	Ch. RICHET
Physique médicale	André BROCA
Chimie organique et Chimie générale	DESGREZ
Bactériologie	BEZANÇON
Parasitologie et Histoire naturelle médicale	BRUMPT
Pathologie et Thérapeutique générales	Marcel LABBÉ
Pathologie médicale	RENON
Pathologie chirurgicale	LECENE
Anatomie pathologique	LETULLE
Histologie	PRENANT
Opérations et appareils	Pierre DUVAL
Pharmacologie et matière médicale	POUCHET
Thérapeutique	CARNOT
Hygiène	BERNARD
Médecine légale	BALTHAZARD
Histoire de la médecine et de la chirurgie	MENETRIER
Pathologie expérimentale et comparée	ROGER
Clinique médicale	ACHARD WIDAL GILBERT CHAUFFARD
Hygiène et clinique de la 1re enfance	MARFAN
Clinique des maladies des enfants	NOBECOURT
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	DUPRÉ
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	JEANSELME
Clinique des maladies du système nerveux	Pierre MARIE
Clinique des maladies contagieuses	TEISSIER
Clinique chirurgicale	DELBET GOSSET LEJARS HARTMANN
Clinique ophtalmologique	De LAPERSONNE
Clinique des maladies des voies urinaires	LEGUEU
Clinique d'accouchements	BAR COUVELAIRE BRINDEAU
Clinique gynécologique	J.-L. FAURE
Clinique chirurgicale infantile	Auguste BROCA
Clinique thérapeutique	VAQUEZ
Clinique d'Oto-rhino-laryngologie	SEBILEAU

AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.			
ABRAMI	DUVOIR	LARDENNOIS	RATHERY
ALGLAVE	FIESSINGER	LELORIER	RETTERER
BASSET	GARNIER	LEMIERRE	RIBIERRE
BAUDOUIN	GOUGEROT	LEQUEUX	RICHAUD
BLANCHETIERE	GREGOIRE	LEREBOULLET	ROUSSY
BRANCA	GUENIOT	LERI	ROUVIERE
CAMUS	GUILLAIN	LEVY-SOLAL	SCHWARTZ(A.)
CHAMPY	GUILLEMINOT	MATHIEU	TANON
CHEVASSU	HEITZ-BOYER	METZGER	TERRIEN
CHIRAY	JOYEUX	MOCQUOT	TIFFENEAU
CLERC	LABBE Henri	MULON	VILLARET
DEBRE	LAIGNEL-LAVASTINE	OKINCZYC	
DESMAREST	LANGLOIS	PHILIBERT	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'École a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MA FEMME

A MES ENFANTS

A LA MÉMOIRE DE MON PÈRE LE Dr G. CHATELLIER

A MA MÈRE

En faible témoignage de ma reconnaissance et de ma profonde affection.

A LA MÉMOIRE DE MA SŒUR M. J. CLAVEAU

A LA MÉMOIRE DE MON FRÈRE RENÉ CHATELLIER
Mort pour la France le 25 septembre 1915 (Argonne).

A MES FRÈRES ET BELLES-SŒURS

A MES PARENTS

A MES AMIS

A MON PRÉSIDENT DE THÈSE

M. LE PROFESSEUR DE LAPERSONNE

Professeur de clinique ophtalmologique
à la Faculté de Paris
Officier de la Légion d'honneur
Membre de l'Académie de Médecine

Avec l'expression de notre respect et de nos sentiments reconnaissants pour l'honneur qu'il nous fait de bien vouloir présider notre thèse.

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX

(*Stage et Externat*)

M. le Professeur LANDOUZY *(in memoriam)* (Laënnec, 1911-1912).

M. le Docteur LAUNAY, Chirurgien des Hôpitaux (Maison Dubois, 1912-1913).

M. le Docteur OETTINGER, Médecin des Hôpitaux (Cochin 1913-1914).

M. le Docteur BELIN, Médecin des Hôpitaux Charité, mars-juillet 1914).

M. le Docteur MACÉ, Accoucheur des Hôpitaux (Charité, janvier-mars 1919).

M. le Docteur GUILLAIN, professeur agrégé, membre de l'Académie de Médecine (Charité, 1919-1920).

M. le Docteur MONTHUS, Ophtalmologiste des Hôpitaux (Pitié, 1920-1921).

M. le Docteur CERISE, Ophtalmologiste des Hôpitaux.

En témoignage des sentiments de respectueuse reconnaissance pour l'éducation clinique que nous leur devons.

INTRODUCTION

Nous avons eu dans le courant de l'année dernière l'occasion d'observer à la consultation d'Ophtalmologie de l'hôpital de la Pitié, deux familles dont plusieurs membres présentaient de l'atrophie optique postnévritique d'origine nettement héréditaire. Bien que cette affection soit bien connue, au moins en ce qui concerne son étude clinique, depuis la magistrale description de Leber, nous avons cru intéressant d'en faire le sujet de notre thèse, en raison de sa rareté relative et par là même de l'intérêt que peuvent presenter des observations inédites. Nous n'avons pas la prétention d'apporter des connaissances nouvelles sur la question ou d'éclaircir les points restés obscurs, comme l'étiologie, la pathogénie et le traitement de cette affection, nos modestes recherches ne nous le permettent pas ; notre but est de bien mettre en lumière les points acquis, d'énoncer les hypothèses les plus autorisées et les plus intéressantes émises jusqu'à ce jour, et chemin faisant de faire part de nos observations personnelles.

Pour ce travail nous adopterons un plan très

simple, qui nous permettra d'être aussi complet que possible :

1° Nous passerons en revue l'historique de la question, avec ses différentes étapes ;

2° Nous tracerons un tableau clinique avec les renseignements acquis à l'heure actuelle. Cette étude symptomatique nous permettra d'établir un diagnostic différentiel avec les diverses névrites et atrophies du nerf optique autres que celle qui nous occupe ;

3° Les recherches anatomo-pathologiques sur la question sont très restreintes, nous rapporterons fidèlement les données qui ont résulté des rares investigations faites à ce sujet ;

4° L'étiologie et la pathogénie retiendront un peu plus notre attention. C'est le point obscur entre tous dans la maladie de Leber, comme l'indiquent assez les nombreuses hypothèses émises ; nous nous attacherons en nous basant sur les observations reproduites dans les revues d'ophtalmologie à mettre en évidence les déductions étiologiques les plus couramment admises en France et à l'étranger ;

5° Nous indiquerons les différents traitements qui ont été institués et leur efficacité malheureusement presque nulle ;

6° Enfin, avant de donner nos conclusions nous transcrirons quelques observations qui nous ont paru intéressantes et que nous avons recueillies dans les Archives d'Ophtalmologie. A celles-ci nous ajouterons les observations personnelles que nous avons

recueillies comme nous le disions plus haut, pendant notre passage à la Consultation des yeux de l'hôpital de la Pitié.

Avant d'aborder ce travail, nous tenons à exprimer notre respectueux et profonde reconnaissance à M. le Professeur de Lapersonne, qui nous a fait l'honneur de présider notre thèse ainsi qu'à notre maître M. le Dr Monthus, pour la bienveillance paternelle et attentive qu'il nous a prodiguée en toutes circonstances et pour les conseils qu'il a bien voulu nous donner pour la rédaction de cet ouvrage.

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE

DE LA

NÉVRITE OPTIQUE

FAMILIALE ET HÉRÉDITAIRE

CHAPITRE PREMIER

HISTORIQUE

La névrite optique héréditaire semble avoir attiré l'attention des médecins dès la première moitié du siècle dernier. En effet dès cette époque, Helling, Lucas et Labiche en France, W. Laurence en Angleterre, Travers en Autriche, Chelius, Bear, Demours en Allemagne, avaient signalé chez les membres d'une même famille une affection « survenant à un âge avancé et déterminant une perte plus ou moins notable de la vision ».

Bien que l'ophtalmoscope ne fut pas encore à cette époque entré dans la pratique pour trancher la question, il semble que nous puissions classer les rudimentaires observations de ces auteurs, comme les premières en date sur le sujet qui nous occupe.

A partir de 1851, Helhmhotz en mettant au point

et en vulgarisant l'emploi de l'ophtalmoscope va permettre de préciser la nature de l'affection. Les communications et les observations vont alors se multiplier.

De Græfe publie trois cas, un en 1856, deux en 1865 ; se basant seulement sur les symptômes observés il attribue l'affection à une inflammation de la partie intra-orbitaire du nerf optique et en fait une névrite rétrobulbaire déterminant une atrophie incomplète du nerf optique.

En 1862, Sedwick signale des cas où l'affection porte sur deux générations, mais atteignant les hommes seulement.

En 1871, Leber aborde à son tour le sujet et s'appuyant sur les travaux de ses prédécesseurs décrit la maladie et la différencie des autres névrites. Il doit d'ailleurs quelques années plus tard, en 1877, faire une description clinique de la maladie qui restera classique.

Entre temps Hutchinson (1871), Daguenet et Galezowski (1872), Alexander (1873) publiaient de nombreuses observations. Prouf (1873) dans sa thèse présentait une forme d'atrophie papillaire, observée chez plusieurs membres d'une même famille à la clinique de de Wecker. Schmidt-Rimpler la même année signalait des cas de névrite rétrobulbaire héréditaire chez des malades dont les parents étaient atteints de rétinite pigmentaire.

Nous ne citerons pas tous les travaux qui ont suivi ceux de Leber et qui par l'appui de nouvelles obser-

vations ont confirmé la description clinique de cet auteur. Nous rappellerons seulement ceux qui sont venus mettre en relief certaines particularités cliniques ou qui ont tenté d'élucider le problème étiologique et le traitement de cette affection.

En 1882, Mooren accuse la consanguinité d'être la cause de la maladie.

En 1883, Norris rapporte l'observation de sept frères et sœurs atteints, de huit à douze ans, dont les parents sont indemnes, mais dont les grands-parents, d'après les renseignements recueillis étaient atteints de troubles visuels ; il en déduit que l'hérédité n'est pas toujours directe, mais peut épargner une génération.

Keersmæker la même année publie une observation démontrant l'influence de l'alcoolisme et l'immunité du sexe féminin contre la maladie.

Nettleship en 1884 montre le rôle incontestable de l'hérédité, mais sur les 19 cas qu'il présente il ne peut relever d'antécédents tuberculeux ou syphilitiques.

En 1885, Storry établit la prédisposition névropathique dans une famille : quatre frères, une sœur sont atteints de névrite optique, trois autres présentent des signes de folie et d'épilepsie.

Nombreuses observations en 1887, 1888, 1890 présentées par Habersohn, Rampoldi, Jakobson, Browne, Nicolaï, qui viennent confirmer la fréquence de l'affection.

En 1892, au Congrès français d'Ophtalmologie,

Daguenet présente 6 cas dans une même famille et fait remarquer que le père de ces six enfants était alcoolique et déjà âgé lors de la procréation. Coppez relate au même Congrès avoir constaté des enfants d'atrophiques héréditaires présentant de la rétinite pigmentaire congénitale (nous avons signalé que la transformation inverse de la dégénérescence avait été constatée en 1872 par Schmidt-Rimpler).

Au Congrès de 1894, Kœnig cite l'observation d'une famille d'atrophiques héréditaires qui lui semble présenter des particularités cliniques spéciales : en effet il relève chez les uns de la périnévrite, chez d'autres de l'atrophie blanche ou grise, ou même une excavation atrophique. Pour lui l'affection est due à un développement anormal du sphénoïde.

En 1895, Westhoff publie une observation où la transmission directe de l'hérédité névropathique est bien mise en lumière.

A la Société d'Ophtalmologie du Royaume-Uni en 1896 de nombreux cas de névrite optique rétrobulbaire héréditaire sont présentés par Ogilvie, Batten et Snell ; Batten analyse dans une famille plusieurs stades de l'affection ; sur trois enfants atteints, l'aîné et la dernière fille âgée de huit ans, présentaient de la névrite optique, le second, une fillette de dix ans, avait déjà une papille atrophique.

En 1896 Velhagen, en 1897 Higier, font la revision des symptômes de la maladie et donnent quelques observations.

En 1899, Strzeminski rapporte trois observations ;

trois générations sont atteintes, on y trouve des atrophiques, un épileptique et un aliéné.

La même année thèse de Buisson.

En 1900, Blatten cite le cas de trois frères exposés au saturnisme, qui sont atteints d'atrophie optique héréditaire. Hormuth publie d'intéressantes statistiques sur la maladie. Vossius fait paraître le résultat de ses travaux sur la dégénérescence du nerf.

En 1901, Mathieu rassemble dans sa thèse les connaissances acquises jusqu'à cette année.

En 1905, observation curieuse de Hanke : une atrophie optique se déclare chez un ouvrier prédisposé par hérédité, à la suite d'un passage brusque d'une température élevée dans une température basse.

Lewitt en 1906 décrit l'histoire d'un jeune homme de vingt-six ans, atteint de tabès typique avec atrophie du nerf optique qui n'avait pas eu d'infection syphilitique, mais dont la mère était morte de paralysie générale. Vignes (de Paris) avait déjà avant cet auteur attiré l'attention devant la Société Française d'Ophtalmologie (mai 1894) sur des cas de névrite rétro-bulbaire par syphilis héréditaire tardive.

En 1907, A. Cantonnet dans les archives d'ophtalmologie parle des manifestations oculaires de tabès juvénile.

En 1909, Behr décrit une forme d'atrophie optique familiale infantile « compliquée », qu'il oppose à l'atrophie optique « non compliquée » de Leber ; il donne à l'appui de sa description, l'observation de

6 enfants, qui tous, outre une atrophie manifeste du nerf optique présentaient de légers spasmes des extrémités, de l'ataxie, des troubles vésicaux et un léger déficit intellectuel.

En 1912 à la Société d'ophtalmologie de Paris Ducamp insiste sur la bonne influence du traitement mercuriel dans des cas par lui observés, où il conclut à l'hérédo-syphilis.

E. Valude rapporte dans les Annales d'oculistique des cas d'atrophie très améliorés par des injections hypodermiques de strychnine.

Cette même année, à l'Association médicale Américaine, Bruner cite trois cas dans une même famille où la radiographie décéla une dilatation des cellules sphénoïdales et l'auteur demande à ce que dans les cas de maladie de Leber on fasse l'examen radiographique.

En 1913, Dide à la Société de Neurologie de Paris expose les rapports de l'hérédo-ataxie cérébelleuse et de l'atrophie papillaire héréditaire.

En 1914, Van Lint et G. Kleefeld (Bruxelles) publient les observations de deux frères et une sœur atteints de névrite optique familiale et présentant des signes manifestes d'insuffisance thyroïdienne. Ils tirent des conclusions et disent qu'il faut chercher l'origine des lésions dans ces cas, dans la compression des nerfs optiques par l'hypertrophie de l'hypophyse, glande à sécrétion interne comme le corps thyroïde.

Langenbeck la même année, parle du rôle occasionnel des maladies infectieuses.

En 1906, J. Herbert Fischer émet une opinion personnelle sur la cause de la maladie de Leber, qu'il pense due à un trouble héréditaire de faible degré et de courte durée du corps pituitaire qui peut s'hypertrophier et comprimer les nerfs optiques.

Enfin ces dernières années, Zentmayer (1918) à la Société Américaine d'Ophtalmologie, James Taylor (1919) dans le Journal Anglais d'Ophtalmologie ont rapporté des cas de sujets avec atrophie optique héréditaire où l'examen radiographique montra de l'élargissement de la selle turcique.

CHAPITRE II

ETUDE CLINIQUE

I. — Symptomatologie

Le tableau clinique de la névrite optique héréditaire est semblable en beaucoup de côtés à celui des névrites banales aboutissant à une atrophie du nerf optique. Nous rencontrerons donc dans notre description de nombreux points communs avec celles-ci. Le diagnostic nous montrera toutefois qu'outre son caractère héréditaire, l'affection est bien une entité clinique spéciale.

La maladie de Leber ne se présente pas sans transition à son stade atrophique définitif : ce stade est précédé d'une période plus ou moins longue où le nerf optique avant d'être atrophié, est congestionné véritable névrite rétro-bulbaire qui ne manque jamais bien qu'elle puisse passer inaperçue, comme nous le verrons dans le cours de notre étude. Nous envisagerons ces deux étapes anatomo-cliniques dans notre description : nous décrirons en effet une période de début névritique ou congestive et une période d'atrophie, aboutissant naturel de la précédente.

Période de début, névritique.— Le début apparaît ordinairement à l'âge adulte, de dix-huit à trente ans, et dans la plupart des cas semble correspondre à une cause occasionnelle des plus diverses, comme nous le verrons en étudiant l'étiologie. Quoiqu'il en soit, il peut se faire soit d'une façon rapide, subite même, soit d'une façon lente avec prodromes.

Le mode rapide, d'après les nombreuses observations parues semble être le plus fréquent. La vue en deux ou trois jours « baisse » d'une façon impressionnante, les malades sentant leurs yeux se voiler d'un brouillard de plus en plus épais, devenant assez intense pour d'emblée rendre impossible la lecture. On a cité des cas où sans raison apparente, des sujets voyant bien la veille, se réveillaient le lendemain matin avec une vision très diminuée. Hanke rapporte l'observation d'un ouvrier qui devint subitement presqu'aveugle par le fait d'être passé brusquement d'une température de 30 degrés, dans laquelle il avait l'habitude de travailler, dans une température bien plus basse.

Le début rapide est donc le plus fréquent. Toutefois on a constaté de nombreux exemples où il est beaucoup plus lent et plusieurs auteurs ont même attiré l'attention sur l'existence de prodromes. Dans certains cas ceux-ci semblent manifestes. Par ordre de fréquence on trouve des douleurs frontales et orbitaires présentant une intensité suffisante pour que les malades s'en plaignent avec insistance. Pour notre part nous les avons relevées chez quelques uns

de nos malades (Cf. Famille P. observ. II et III). Ces douleurs sont tenaces, revenant chaque jour et ne paraissent pas atténuées par les antipyrétiques ordinaires ; par contre le calme et l'obscurité semblent les soulager. Leur fréquence a fait attribuer l'affection à une inflammation méningée (Despagnet). Au bout de quelque temps elles diminuent, reviennent à intervalles plus espacés, pour enfin disparaître. Cette évolution douloureuse décroissante semble coïncider avec l'organisation atrophique du nerf. Ces douleurs frontales peuvent revêtir un caractère moins persistant que cette véritable céphalée et se manifester sous forme de « crampes », de tension pénible aux tempes ; mais ces manifestations semblent moins fréquentes. D'autres fois, ce sont les mouvements d'extrême abduction ou adduction des yeux qui sont douloureux.

Dès cette période les malades accusent d'une façon presque constante de la photophobie plus ou moins prononcée : la trop grande lumière, qu'elle vienne du soleil ou d'une source artificielle (électricité, gaz) les éblouit, leur « fait mal » et diminue leur acuité visuelle. Certains ont des visions passagères de cercles colorés autour des objets.

La perception des couleurs est déjà très altérée le plus souvent ; la couleur verte disparaît la première ou bien elle est vue grise ; le blanc seul peut être distingué.

Le champ visuel est modifié en général : les malades accusent d'eux-mêmes une perception

visuelle meilleure en dehors du centre de leur regard ; ils y voient mieux de côté. L'examen au périmètre confirme d'ailleurs ce trouble, en montrant un scotome central relatif il est vrai souvent, à ce stade de l'affection, mais manifeste. Rarement le brouillard envahit d'emblée tout le champ visuel pour se localiser plus tard et produire un scotome central. D'autres fois, à la périphérie du champ visuel, le trouble fonctionnel consiste seulement dans une altération de la perception des couleurs.

Les examens du fond d'œil qui ont été faits à cette période de début ont donné des renseignements divers : Leber a relevé surtout de la dilatation des vaisseaux maculaires, qui semble correspondre avec le début d'amblyopie centrale ; — Prouf signale dans un cas un halo péripapillaire ; — Despagnet a vu une papille grise, étranglée, avec légère saillie, des veines tortueuses, en somme une véritable névrite optique. Mais ce sont là des symptômes relativement rares : fréquemment le fond d'œil est normal. En résumé, quand on constate quelque chose à l'image ophtalmoscopique, ce sont des lésions de névrite optique : papilles à bords diffus, mal limités, quelquefois entourées d'un exsudat formant halo, et de la congestion de la région maculaire.

Tels sont les troubles que l'on peut rencontrer à ce stade de la maladie.

L'affection atteint le plus souvent les deux yeux à la fois : très rarement ils sont pris successivement ; on a cité comme des exceptions les cas où un inter-

valle pouvant aller jusqu'à six mois séparait l'atteinte des deux yeux.

Cette période de début est tout à fait variable comme évolution et comme durée. Très souvent la baisse de l'acuité visuelle paraît établie d'emblée et le malade dans la suite ne constate pas de diminution nouvelle. D'autrefois le trouble de la vue fait des progrès rapides dès les premières semaines, puis la marche de la cécité se ralentit pour devenir stationnaire avec de temps à autre des oscillations. Entre temps les signes douloureux, céphalée, douleurs temporales névralgiques, se font moins fréquentes et rétrocèdent peu à peu. Cette évolution vers la période d'atrophie est plus ou moins longue, elle peut durer de six mois à un an. Passé ce délai l'altération de la vision reste stationnaire et définitive.

Période d'atrophie. — Elle est caractérisée par des troubles fonctionnels prononcés et des altérations du fond d'œil des plus nettes.

Nous avons vu précédemment, que les signes douloureux du début, quand ils existent, s'atténuaient peu à peu jusqu'à disparaître le plus souvent, dès que l'atrophie est constituée. Nous n'y reviendrons pas. Quant aux photophobies, aux photopsies, elles subsistent ordinairement avec les mêmes caractères qu'au début.

L'acuité visuelle retiendra un peu notre attention ; sa diminution qu'elle ait été progressive, passant par des alternatives diverses, ou qu'elle ait atteint d'emblée son maximum définitif, présente des particula-

rités qui ont fait le sujet d'études nombreuses et de bien des discussions. Leber prétendait que la cécité complète pouvait se rencontrer, de Wecker quelques années plus tard combattit cette opinion et fit même de la persistance constante d'une acuité si petite soit-elle, un des signes essentiels de l'affection. C'est l'opinion la plus couramment admise à l'heure actuelle, nous l'avons contrôlée dans les nombreuses observations que nous avons lues, ainsi que chez les malades que nous avons eu l'occasion d'examiner, sans jamais la trouver en défaut.

Cette diminution visuelle présente évidemment avec les sujets des degrés très différents : elle peut prendre des proportions très considérables : Keersmœker a vu des malades pouvant compter les doigts à o m. 10 seulement. Trois de nos malades sont à peu près dans le même cas (Famille P. Observ. I, II, III). Rarement au contraire l'acuité atteint 1/3, 1/4. Le plus souvent elle est réduite à 1/10e 1/20e.

Variable suivant les individus de familles différentes il a été remarqué maintes fois que cette baisse de l'acuité était sensiblement égale, dans la même famille, mis à part bien entendu les cas où étaient surajoutées des influences nocives pour le nerf optique comme les intoxications professionnelles ou celles dues au tabac et à l'alcool.

Nous avons déjà signalé l'influence fâcheuse des éclairages trop vifs sur la vision : comme corollaire il est manifeste que c'est par les jours gris, à la lumière peu intense du matin ou du soir, ou encore

à la lueur voilée d'une lampe par exemple, que les atrophiques voient le mieux (cf. observ. Famille P.) Strzeminski attribuait ce phénomène à l'amoindrissement du contraste entre la vision centrale affaiblie et la vision périphérique conservée. On admet plutôt aujourd'hui le rôle de la dilatation de la pupille, qui est plus large au crépuscule sous un faible éclairage, et qui de ce fait agrandit le champ rétinien.

Un signe assez caractéristique pour Leber et de Wecker, que présentent certains malades, est la régression passagère et relative de leur amblyopie sous l'influence de l'exercice de leur vision ; c'est ainsi qu'ils peuvent préciser bien mieux, lorsque dans l'examen de leur acuité, on a passé quelque temps à les pousser à voir, et qu'ils délimitent avec plus de précision leur scotome au dernier moment de leur examen qu'au début. L'excitation générale semble stimuler aussi la vision jusqu'à un certain degré.

L'examen du champ visuel au début de l'affection montrait un scotome central dans 2/3 des cas environ, selon les statistiques d'Hormuth ; à la période d'état, ce scotome s'agrandit ordinairement ; presque toujours il est ovalaire, à grande axe horizontal, analogue à celui de la névrite rétrobulbaire alcoolique. De plus (1/3 des cas pour Hormuth) le champ visuel peut se rétrécir considérablement dans sa périphérie, à tel point que le malade peut n'avoir qu'une région très limitée de son champ visuel,

entre la périphérie et le scotome central, où la vision lui soit conservée, et encore d'une façon très imprécise ; dans ces cas le contrôle au périmètre est le plus souvent impossible. C'est avec ce champ visuel très limité que les malades arrivent à se conduire.

D'une façon générale, la perception des couleurs est altérée : le blanc, le bleu, le jaune et parfois le rouge peuvent être conservés, mais presque toujours le vert n'est pas distingué ou est pris pour du gris.

L'achromatopsie absolue a été constatée pour un œil ou pour les deux yeux ; dans ce cas l'acuité visuelle est très diminuée. Très rarement l'intégrité du sens des couleurs est conservée ; il y a alors corrélation avec une acuité relativement peu touchée, en tous cas supérieure à 1/10.

L'état des papilles varie lui aussi avec le degré de sensibilité rétinienne, autrement dit avec l'acuité visuelle; généralement élargies avec une acuité faible elles réagissent dans ce cas peu ou pas à la lumière, mais paraissent plus sensibles à l'accommodation et à la convergence ; il semble que l'inverse soit vrai également c'est-à-dire qu'avec une acuité relativement bonne on rencontre des papilles peu dilatées ou normales et réagissant bien à la lumière (cf. obs. II et III, famille T). De nombreuses exceptions à ces règles peuvent d'ailleurs être observées.

Le fond d'œil à la période de début peut présenter, nous l'avons vu, des signes de congestion au ni-

veau de la papille et de la macula ; à la période d'atrophie constituée, nous ne trouverons plus trace de cette hyperhémie passagère.

La papille revêt alors différents aspects : dans une atrophie de récente formation, on trouve fréquemment une décoloration localisée à un segment du disque papillaire, le segment temporal le plus souvent, formant un véritable « coin » blanchâtre qui se détache sur la coloration normale avoisinante. Mais si l'atrophie est de date ancienne, la papille est étalée, plus large que de coutume, sa forme ordinairement ronde ou oblongue à grand axe variable, avec des contours réguliers,peut revêtir quelque fois les aspects les plus variés : rectangle ou losange à angles arrondis, ou même être complètement irrégulière. Sa décoloration est maintenant uniforme : blanc nacrée ou légèrement ardoisée. Dans les atrophies anciennes et très prononcées, on peut voir une véritable excavation au centre de la papille, au fond de laquelle apparaît la lame criblée.

Les artères rétiniennes sont en général rétrécies elles peuvent même devenir filiformes et décolorées. Les veines au contraire, la circulation de retour se faisant mal, peuvent être dilatées et sinueuses, pendant quelque temps tout au moins.

Evolution. — Pronostic. — La névrite optique héréditaire est donc une affection à symptomatologie bien déterminée. Nous l'avons décrite avec son aspect habituel et son évolution en deux stades, la

plus fréquente. Il n'est pas exceptionnel toutefois que la période congestive du début fasse défaut ou plutôt passe inaperçue ; c'est le cas des atrophies que l'on rencontre, rarement il est vrai, chez les enfants et qui ne se révèlent que lorsque ceux-ci commencent à apprendre à lire ; nous en avons relevé des cas typiques (cf. obs. II et III famille T.). Pour Takashima le début de l'affection se produirait alors ou pendant la vie intra-utérine ou pendant la première année (*Annales d'oculistique 1916*). Par contre lorsque la maladie fait son apparition chez les adultes, la période de début existe presque toujours.

Il est admis que la marche de l'affection est progressive et irrévocable jusqu'à ce que l'atrophie soit constituée. Si quelques alternatives dans cette évolution ont été constatées, ce sont des raretés et la progression vers l'atrophie définitive n'en est que retardée. Toutefois il a été signalé des cas (Ducamp, Société d'ophtalmologie de Paris, séance du 4 juin 1912) où un traitement mercuriel énergique entrepris chez des malades à la période congestive, aurait enrayé la maladie et même aurait effacé les symptômes existants ; mais il faut remarquer qu'alors le Wassermann était positif et qu'il s'agissait donc d'hérédo-syphilis ; or le rôle de l'hérédo-syphilis est loin d'être prouvé toujours dans la maladie de Leber. Aussi reste-t-il vrai de dire que le plus fréquemment l'affection a malheureusement une évolution déterminée que n'influence aucun traitement. La durée de cette évolution est variable ; le plus

communément l'atrophie est constituée au bout d'un an.

Des auteurs étrangers (Berh en Allemagne, 1909). Takashima au Japon (1916) se sont attachés à l'étude de manifestations surajoutées qu'ils ont constatées chez certains de leurs malades. Cela leur a permis de décrire une forme compliquée de la maladie, en opposition avec la forme simple, classique. Les signes alors relevés par eux comme complications consistent en troubles nerveux, tels que spasmes des extrémités, réflexes exagérés, ataxie, troubles vésicaux, léger déficit intellectuel.

Quoiqu'il en soit, la maladie de Leber est une affection des plus sérieuses : les troubles visuels très accentués qu'elle entraîne, son évolution presque toujours irréductible, doivent faire porter un pronostic très sévère. En effet si l'on se rappelle le mot de Wecker « c'est la forme héréditaire qui de toutes les névrites rétrobulbaires entraîne à sa suite le degré le plus avancé d'atrophie », on est en droit de conclure que c'est à la cécité presque complète, avec ses plus tristes conséquences matérielles et sociales que mène cette tare héréditaire.

2° Diagnostic

1° *Positif.* — Il repose avant tout sur le caractère héréditaire et familial de l'affection. Son apparition ordinaire aux âges marquants de la vie, c'est-à-

dire de dix-huit à trente ans chez l'homme, et chez la femme à la puberté ou à la ménopause, est également caractéristique.

Si l'on ajoute à cela un syndrome constitué par des troubles fonctionnels importants : acuité visuelle très diminuée, scotome central, phénomènes congestifs au début (céphalée, névralgies), et des signes ophtalmoscopiques manifestes (névrite puis atrophie optique) expliquant ces troubles, on a un ensemble symptomatique qui permet de définir l'affection que nous avons décrite.

Mais étant donné les conditions diverses dans lesquelles peut apparaître la maladie et d'autre part son étiologie encore très obscure, il nous faut la distinguer des nombreuses atrophies, qui elles ont une origine définie.

2° *Diagnostic différentiel.* — Pour l'établir il est nécessaire d'envisager la maladie de Leber à sa période de début et à sa période d'état.

Au début, véritable névrite rétrobulbaire, elle sera à distinguer des névrites rétrobulbaires ordinaires, infectieuses ou toxiques, aiguës ou chroniques. A l'origine des névrites aiguës on trouvera d'ordinaire une infection banale, grippe, rhumatismes, etc.). Les névrites chroniques les plus banales relèvent généralement d'une intoxication ou exogène (alcool, tabac plomb, quinine, sulfure de carbone, opium, salicylate de soude, etc.), ou endogène (diabète). Toutes ces névrites ont donc des points de départ facilement décelables par un examen méthodique, et

n'ont point le caractère héréditaire et familial de l'affection qui nous occupe.

Plus difficile a établir est le diagnostic à la période atrophique. Nombreuses en effet sont les atrophies optiques : outre celles qui sont l'aboutissant des névrites que nous venons de voir et que l'on peut appeler inflammatoires, il est classique d'y ajouter deux grandes catégories, les atrophies cérébrales et les atrophies spinales, auxquelles on peut d'ailleurs adjoindre une autre catégorie toute particulière, celle des atrophies congénitales.

Dans l'atrophie d'origine cérébrale on observe la même décoloration papillaire que dans l'atrophie consécutive à la névrite héréditaire ; mais alors que dans le premier cas, si cette décoloration succède à une stase, la papille se présente avec des contours extrêmement flous et des vaisseaux à bords irréguliers avec traces de périvascularite, — dans le deuxième cas le disque papillaire et les vaisseaux restent très nets. De plus, pas de scotome central dans l'atrophie cérébrale, mais un rétrécissement concentrique plus ou moins régulier, coïncidant avec une baisse d'acuité visuelle progressive, mais rarement aussi prononcée que dans la maladie de Leber.

Le type de l'atrophie spinale est fourni par l'atrophie tabétique. Ici la papille, tirant sur le gris, est progressivement décolorée de la partie temporale à la partie nasale ; les vaisseaux conservent longtemps leur calibre et leur aspect normal ; ces signes peuvent être, on le voit, superposables à ceux constatés dans

l'atrophie héréditaire. Mais un ensemble de symptôme tout à fait particulier vient trancher le diagnostic : ce sont les signes constitutifs même du tabès : l'incoordination motrice, les troubles des réflexes, les douleurs viscérales diverses, enfin l'étiologie reconnue de la maladie. Ajoutons à cela que le champ visuel ne présente pas de scotome centrale, mais est retréci irrégulièrement à sa périphérie.

Dans la sclérose en plaques, il peut y avoir également décoloration tout au moins partielle de la papille : on a constaté également un scotome central, mais celui-ci présente le caractère de n'être pas constant et de se répéter périodiquement, quelquefois plusieurs fois par jour. Puis les autres symptômes de l'affection et en particulier le nystagmus, signe presque pathognomique, permettent de solutionner la question.

Enfin il faut différencier l'atrophie optique héréditaire familliale de l'atrophie essentielle, congénitale. Celle-ci entraîne une atrophie de tous les faisceaux du nerf optique : il n'y a pas de scotome central, mais un rétrécissement concentrique du champ De plus on relève le plus fréquemment des déformations craniennes donnant l'aspect de « crâne en tour » avec aplatissement des bosses frontrales, déformations amenant la compression des centres nerveux et en particulier des nerfs optiques par rétrécissement des trous optiques. On constate d'ailleurs souvent chez les sujets porteurs de ces déformations des troubles méningitiques, des convulsions, de la

fièvre, des vomissements, des paralysies et un arrêt de développement de l'intelligence pouvant aller jusqu'à l'idiotie. Cet ensemble symptomatique impose le diagnostic.

CHAPITRE III

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Nous ne connaissons pas de travaux spécialement consacrés à l'étude anatomo-pathologique de la névrite optique héréditaire et basés sur des vérifications nécropsiques. Nous savons que de Græfe attribuait l'affection à une inflammation intra-orbitaire du nerf optique ; mais c'est là une hypothèse purement gratuite, car elle n'était même pas basée sur la constatation de lésions à l'ophtalmoscope.

Toutefois il est permis semble-t-il de se faire une idée sur la question, comme l'ont admis d'ailleurs Samelhson, Nettleship, Vossius, Uhthoff. En effet si de l'identité des symptômes on peut conclure à l'identité des causes, il résulte que dans la maladie de Leber, il s'agit d'une dégénérescence limitée au faisceau maculaire du nerf optique. Or des travaux très sérieux ont été faits avec contrôle anatomique sur cette dégénérescence dans la névrite rétrobulbaire. Il nous paraît intéressant de résumer les reuseignements fournis par Samelhson sur ce sujet.

Samelhson a constaté une notable réduction du

volume des nerfs dans le passage à travers le canal osseux, puis une reprise de la forme cylindrique normale jusqu'à la lame criblée. Des coupes faites dans différents endroits montrèrent que dans la région du canal, la coloration normale n'apparaissait que sur une zone étroite occupant la périphérie de la coupe ; la masse centrale présentait un ton gris gélatineux de dégénérescence ; elle occupait environ la moitié de la coupe. Entre ce point et l'entrée des vaisseaux dans le nerf le foyer dégénératif grisâtre se trouvait déplacé latéralement, l'anneau de tissu nerveux étant devenu plus large du côté nasal. Enfin dans la région comprise entre l'entrée des vaisseaux et la pénétration dans le bulbe, la dégénérescence présentait la forme d'une section de cône dont la base occupait la circonférence latérale du nerf, d'une étendue du tiers environ de la circonférence totale, la pointe étant située près des vaisseaux centraux.

C'est donc bien une dégénérescence du faisceau maculaire dans toute son étendue, selon l'expression de Samelhson une « névrite interstitielle du nerf optique avec tendance marquée à la rétraction cicatricielle et à l'atrophie descendante secondaire des fibres nerveuses ».

Ces données ont été confirmées par Uhthoff qui a pu pratiquer six examens dans lesquels il a toujours constaté la lésion dans la partie intra-orbitaire du nerf, une fois au voisinage de la papille optique, quatre fois près du trou optique.

Jusqu'à ce que des recherches puissent être faites sur des nerfs atteints de névrite héréditaire, nous sommes obligés de nous en tenir à ces renseignements de déduction.

CHAPITRE IV

ÉTIOLOGIE. — PATHOGÉNIE

C'est là le point véritablement obscur de la question. Comme nous allons le voir, si quelques données sont acquises, le plus important, à savoir la véritable cause de cette terrible affection reste encore tout à fait dans l'ombre, comme le montrent les nombreuses hypothèses émises et dont nous rappellerons les plus autorisées.

La fréquence de la névrite héréditaire n'est heureusement pas très grande. De Wecker prétendait que le clinicien le plus occupé n'en observait pas plus d'une trentaine de cas dans toute sa carrière. Il semble que cet auteur soit peut-être un peu au-dessous de la réalité. Toutefois on peut dire que ce genre de névrite est celui qui fournit de beaucoup le plus faible contingent à l'ensemble des névrites prises en général.

Le début de la maladie apparaît ordinairement entre dix-huit et trente ans. Mais nombreuses sont les exceptions à ce sujet. Jacobson cite des cas d'atrophie optique chez des enfants de cinq à quinze mois. De Wecker a observé l'affection chez un sujet

de cinq ans ; nous-mêmes l'avons constatée chez des enfants de treize et onze ans (obs. II et III, Famille T), chez qui elle devait déjà dater de quelques années, puisque ces enfants n'avaient pu apprendre à lire à cause de leur mauvaise vue. Ces observations sont d'ailleurs tout à fait en conformité avec l'opinion admise par certains auteurs qui prétendent que chez les enfants des atrophiques ce qui est le cas pour les exemples que nous venons de rapporter, l'apparition des symptômes se fait de plus en plus précoce à mesure que la transmission passe à des générations successives. Nous avons cité l'opinion de Takashima qui pour expliquer les cas d'atrophie constatés chez les nouveau-nés, fait remonter le début de l'affection à la vie intra-utérine.

La maladie peut éclater aussi beaucoup plus tard, vers la cinquantaine ; il n'est pas rare de la voir se déclarer chez les femmes au moment de la ménopause (obs. I, Famille P.).

Il est à remarquer également, et cette constatation faite par de Græfe a été contrôlée maintes fois depuis, que dans une même famille l'affection apparaît sensiblement au même âge.

L'influence du sexe paraît indéniable dans la transmission de la maladie. Il est maintenant classique d'admettre que les hommes supportent presque seuls ce lourd tribut qui leur est transmis par les femmes, qui elles sont souvent indemnes. Mais là encore il y a bien des réserves à faire, car les exceptions sont nombreuses ; nous en citons des exemples typiques

(obs. Famille T.). Il est cependant juste de reconnaître que les statistiques donnent raison à l'opinion reçue (Hormuth : 262 hommes pour 36 femmes). On conçoit qu'un faisceau papillo-maculaire également fragile chez l'homme et chez la femme succombe plus facilement chez l'homme qui subit toujours plus d'influences toxiques qu'une femme. De plus, il semble que les descendants mâles de pères atteints, restent habituellement indemnes et ne transmettent pas l'affection (Morax).

Un fait acquis est le rôle évident de l'hérédité qui se manifeste sous forme de prédisposition passant d'ascendants à descendants, par transmission directe ou en sautant une génération. L'hérédité directe, c'est-à-dire l'existence de la même maladie chez l'un des parents et chez les enfants n'a été constatée que dans 10 familles sur 71, dans les statistiques d'Hormuth ; dans 32 autres familles l'influence héréditaire s'affirmait seulement par l'éclosion de la névrite chez plusieurs frères ou cousins (hérédité collatérale). Assez souvent on a trouvé la maladie chez les fils d'une femme saine dont les frères avaient souffert du trouble visuel. Mais il est à remarquer que jamais tous les membres d'une même génération sont atteints.

De plus la tare héréditaire peut amener chez les descendants des atrophiques des lésions oculaires autres que de la névrite et de l'atrophie optique. C'est ainsi que Coppez a relevé de la rétinite pigmentaire chez les enfants d'une femme saine mais dont les frères présentaient de l'atrophie optique. C'est éga-

lement à cette même hérédité qu'il faut imputer semble-t-il des troubles nerveux (maux de tête, dépression ou crises épileptiques) que l'on peut constater chez les descendants d'une famille atteinte.

Jusqu'à quelle géneration peut s'étendre cette funeste hérédité? Les opinions sont partagées à ce sujet. Pendant longtemps on a admis que l'hérédité atteignait au plus la troisième génération, puis s'éteignait ; mais des constatations nouvelles ont été faites qui montrent que la maladie peut se transmettre bien au delà. Gould un des premiers en 1894 avait mentionné des cas de névrite s'étendant sur six générations ; d'autres ophtalmologistes ont depuis fait des constatations semblables ; mais ce sont là des observations relativement rares.

Le rôle de l'hérédité est donc bien établi. Bien établi également est le rôle des influences nocives habituelles pour le nerf optique ; infections ou intoxications, agissant commes causes occasionnelles dans l'apparition de la maladie ; il est certain en effet que l'abus ou même l'usage du tabac et de l'alcool, une maladie infectieuse intercurrente, telle que grippe, rougeole, etc., pourra faire éclater l'affection chez des sujets prédisposés ; de même les troubles généraux créés dans l'organisme lors de la puberté ou de la ménopause, expliquent l'éclosion du mal à ces époques.

Toutes ces causes et bien d'autres, qui peuvent échapper à l'examen du clinicien, sont l'occasion qui déclanche le processus de dégénérescence dans un

nerf optique touché par hérédité de débilité dans son faisceau maculaire.

Mais quelle est la cause première de cette débilité héréditaire? C'est là que viennent se heurter les investigations, et toutes les hypothèses à cet égard peuvent être admises comme le disait Coppez :

Mooren en 1882 incrimine la consanguinité.

Despagnet en 1892 pense qu'on pourrait peut-être accuser l'âge avancé du procréateur?

Ces hypothèses ne sont nullement vérifiées par les faits.

Beaucoup plus plausible est l'opinion de Keersmaeker. Cet auteur prétend que les malades atteints d'amblyopie centrale par intoxication engendrent des individus chez lesquels le faisceau maculaire est touché d'une tare héréditaire ; vienne une influence nocive, l'affection apparaîtra. Cette hypothèse des plus logiques est basée sur les expériences que fit Brown-Sequard pour mettre en évidence l'influence de la mère dans la transmission de la prédisposition héréditaire. Nous reviendrons sur cette question, mais nous tenons à exposer dès maintenant quelques opinions émises ces dernières années.

Berger, à la fin du siècle dernier, avait attiré l'attention sur le rôle de compression du nerf optique que pourraient jouer des anomalies héréditaires dans le développement du corps sphénoïde ; cette opinion a été reprise depuis par de nombreux auteurs, qui ayant eu l'occasion de constater dans certains cas à la radiographie des lésions de cet os, entr'autres des

dilatations de cellules sphénoïdales et de l'élargissement de la selle turcique, demandèrent à ce que dans tous les cas de maladie de Leber on fasse un examen radiographique. A la vérité cet examen a été fait de nombreuses fois sans que l'on puisse relever les lésions osseuses que nous venons de signaler.

Ne trouvant pas d'explication satisfaisante dans la constatation trop inconstante de ces lésions du sphénoïde d'autres auteurs (Von Lint et Kleefeld, Bruxelles, 1914) incriminèrent l'hypertrophie de l'hypophyse faisant partie d'un vaste syndrome d'insuffisance des glandes à sécrétion interne, à caractère familial et héréditaire, et ils donnèrent quelques observations à l'appui.

Cette hypothèse a été reprise plus récemment sous un autre jour par Herbert Fischer (*The ophtalmoscope*, vol. XIV, juin 1916, p. 398). Celui-ci pense que la maladie de Leber peut être due à un trouble héréditaire de faible degré et de courte durée du corps pituitaire. Les raisons sont les suivantes : *a priori* on conçoit mieux la tendance héréditaire se faisant sentir sur l'hypophyse que sur les fibres papillo-maculaires du nerf optique ; en effet cliniquement il y a présomption en faveur de cette théorie : la fréquence des troubles nerveux, les rapports connus de l'hypophyse avec la vie génitale, à rapprocher de ce fait que la maladie de Leber se voit au moment de la puberté ou parfois de la ménopause ; enfin anatomiquement il existe des rapports immédiats entre la partie antérieure de la glande pituitaire et le chiasma.

Cette explication ne manque pas d'originalité et d'intérêt, mais étant donné les observations vraiment si peu nombreuses où l'on a trouvé un syndrome hypophysaire coïncidant avec de la névrite optique héréditaire, il ne nous semble pas permis de tirer en faveur de cette hypothèse une conclusion générale que d'ailleurs Herbert Fischer lui même n'a pas tirée.

Bien plus admissible nous paraît l'hypothèse de Keersmaeker dont nous avons déjà parlé et qui a été reprise par le Dr du Seutre, assistant du professeur Lagrange, de Bordeaux. Etant donné l'évidence de la transmission des tares héréditaires en général, comme l'a magistralement démontré Brown-Sequard, et en particulier des tares syphilitiques ; étant donné d'autre part, que plusieurs fois ces tares d'hérédospécificité (triade d'Hutchinson, tabès et paralysie générale juvéniles, Wassermann positif dans le sang) ont été retrouvées chez des sujets atteints de maladie de Leber, c'est l'opinion du Dr du Seutre qui nous paraît la plus satisfaisante. Adoptant sa conclusion, volontiers avec lui : « Nous classerions la névrite et « l'atrophie optique familiale avec ces névrites et « atrophies optiques que l'on considère aujourd'hui « comme constituant à elle seules toute l'entité mor- « bide : manifestation parasyphilitique à égale dis- « tance du tabès et de la paralysie générale. La « transmission héréditaire de l'affection serait une « application de ce phénomène biologique que les « parents peuvent transmettre à leurs enfants des « caractères qu'ils ont acquis : en l'espèce ils trans-

« mettent un faisceau papillo-maculaire frappé d'une « tare originelle, tare due à l'affection acquise par « celui qui le premier a eu ses nerfs optiques touchés. « Qu'un poison quelconque pénètre dans l'organisme, « les nerfs optiques frappés de débilité innée ne « demandent qu'à succomber. »

CHAPITRE V

TRAITEMENT

Etant donné l'indécision dans laquelle on se trouve vis-à-vis de la cause réelle de la maladie de Leber, il est malheureusement trop vrai que l'on est désarmé contre cette affection. Tous les traitements rationnels on peut le dire, ont été essayés et avec un insuccès presqu'égal. Leber employait les frictions mercurielles modérées et préconisait l'électrisation du sympathique à la suite d'un brillant résultat qu'il avait obtenu par ce moyen ; mais ce succès fut éphémère et depuis ce traitement échoua dans les mains des nombreux praticiens qui l'essayèrent ; il fut définitivement abandonné.

Les émissions sanguines, les cures de sudation, l'emploi de la pilocarpine, n'obtinrent pas plus de succès. L'emploi de la strychnine, de l'iodure de potassium et du mercure sous toutes ses formes d'absorption montrent tour à tour dans les Revues d'Ophtalmologie, nous n'osons dire de très rares guérisons, du moins quelques modifications heureuses dans l'évolution de la maladie. Despagnet a signalé des cas ou des frictions hydrargyriques et l'absorption

d'iodure de potassium ont coïncidé avec une amélioration très nette de l'acuité visuelle chez certains de ses malades. Nous avons relaté les communications faites par Ducamp en 1912 à la Société d'ophtalmologie de Paris sur l'heureux résultat obtenu par lui chez deux malades pris à la période congestive, par un traitement mercuriel énergique. A peu près à cette époque E. Valude rapporte dans les Annales d'oculistique l'observation d'un enfant de treize ans atteint de névrite rétrobulbaire familiale guérie par des injections hypodermiques de strychnine. Ce sont là évidemment des résultats des plus intéressants mais ils sont si rares, si exceptionnels même, pourrait-on dire, auprès des cas où les mêmes traitements ont complètement échoué, qu'ils n'élucident guère la question !

Devant l'inefficacité presque générale des diverses thérapeutiques il ne s'en suit pas qu'il faille abdiquer devant la maladie et ne rien faire. Loin de nous cette pensée : des nombreuses observations et communications faites par les ophtalmologistes il semble en effet se dégager des indications qui montrent une conduite à tenir : conduite prophylactique tout d'abord qui consisterait à déconseiller le mariage des femmes qui par leur mère appartiennent à une famille « tarée », puisque c'est par les femmes que se transmet la funeste prédisposition, c'est là une question délicate évidemment ! Il semble ensuite que si les malades se présentaient au médecin dès le tout premiers symptômes du mal, à la période congestive,

ils pourraient peut-être profiter parfois avec quelque succès d'un traitement mercuriel énergique (les observations de Ducamp sont des plus intéressantes à ce sujet.)

Malheureusement à la période d'atrophie constituée le traitement est encore plus problématique ! En tous cas le devoir du praticien doit être d'essayer les médications d'usage, la strychnine en ingestion ou injection sous-cutanée, et l'iodure de potassium.

OBSERVATIONS

FAMILLE M.

Les observations concernant cette famille sont empruntées au Dr J. du Seutre, assistant du Pr Lagrange, à l'hôpital Saint-André de Bordeaux (*Archives d'ophtalmologie*, septembre 1920).

Observation I. — Marcel M., âgé de trente-sept ans a toujours été bien portant. A vingt et un ans sa vue a baissé progressivement, il avait comme un brouillard devant les yeux et voyait mieux le matin ou dans l'obscurité. Un oculiste prescrit un sirop et des frictions sur les tempes. La vue n'en continue pas moins à diminuer au point que trois mois après le début il est obligé d'abandonner son métier de tailleur. Hospitalisé à l'Hôtel-Dieu de Paris, il reçoit deux injections de strychnine et cinq de protoiodure de Hg qui semblent l'améliorer un peu. Puis la vision recommence à baisser pendant un mois pour rester depuis cette époque au point où elle en est actuellement.

L'acuité pour les deux yeux est réduite à la perception lumineuse. Marcel M., indique où sont les fenêtres de la pièce dans laquelle il se trouve, il peut se diriger vers elles. Si on met un écran devant ses yeux il accuse une ombre

très nette. A l'extérieur il peut éviter un arbre, un homme, un poteau, à cause de l'ombre produite par ces divers obstacles et non parce qu'il les distingue. Il ne peut se conduire seul. Pourtant lorsqu'un trajet lui est familier, il le parcourt sans guide; il vient seul de l'école de Lescure (école de rééducation pour les aveugles) où il a été admis il y a quinze ans, à l'hôpital Saint-André, traversant une partie de la ville.

Les champs visuels droit et gauche ne sont pas rétrécis : toutefois à la périphérie le test n'est pas perçu nettement. Pas de scotome central (O. D. G.). Achromatopsie totale (O. D. G.).

Réflexes pupillaires normaux (O. D. G.) un peu lents.

Réfraction (O. D. G.) : 2, 50. Pas de mystagmus.

Fond d'œil : Des deux côtés les lésions sont identiques : pupilles blanc-nacré, légèrement excavées, bords pas très nets, pigmentation. Veines gonflées. Artères un peu grêles. Macula, choroïde et rétine indemnes.

Le malade n'accuse pas d'antécédents alcooliques, tabagiques ou vénériens. La réaction de Hecht a été négative : on note toutefois l'abolition des réflexes rotuliens. L'analyse des urines n'a décelé ni sucre, ni albumine. La recherche du syndrome hypophysaire à été complètement négative ; une radiographie de la selle turcique a montré cette région normale.

Observation II. — Le second frère, Albert, agé de vingt-quatre ans est bien portant aussi et à toujours joui d'une bonne santé. La maladie à débuté à dix-sept ans, au commencement du mois de mai 1913 ; la vue s'affaiblissait. il faisait des fautes professionnelles, avait de la difficulté pour

lire et pour écrire. Pas de sensation de brouillard, mais diminution beaucoup plus grande de la vision au grand jour. Le malade qui avait toujours eu des maux de tête dans son enfance, les a vu d'exacerber à cette époque (plus fréquents le jour). La vision a diminué progressivement jusqu'à la fin du mois de juillet. Etat stationnaire depuis lors. Il a été soigné aux Quinze-Vingts : une dizaine de piqûres dans les fesses et quatre injections intra-veineuses de néosalvarsan. Ce traitement n'a pas amélioré la vision mais à fait disparaître les maux de tête qui depuis sont moins forts et moins fréquents. En 1914 il reçoit une vingtaine de piqûres d'hectine et suit un traitement électrique (tempes): pas de résultat. Il a dû abandonner sa profession de pâtissier, mais peut encore s'employer comme manœuvre.

L'acuité visuelle est en effet moins mauvaise que celle de son frère. Il n'a pas d'acuité centrale, mais peut se conduire dans la rue ; ne peut lire le journal, mais, le nez sur une planche imprimée arrive à distinguer les gros caractères (ceux qui correspondent à 0,5 d'une échelle d'acuité) il voit l'heure à sa montre en l'approchant à 0 m. 05 de l'œil droit, un peu meilleur que le gauche.

Le champ visuel n'est rétréci ni à droite ni à gauche. A droite scotome central relatif entre 0 et 20 degré. A gauche dans les mêmes limites, scotome central presqu'absolu. O. D. G : achromatopsie totale. A la périphérie du champ visuel le malade voit le rouge plus foncé que les autres couleurs et le reconnaît.

Pas de vices de réfraction. Pas de nystagmus.

Les différents réflexes pupillaires sont normaux pour les deux yeux.

L'examen du fond d'œil montre à droite et à gauche une papille un peu exavée, de coloration blanc grisâtre uniforme, bords nets, réguliers. Les veines sont normales, les artères grêles et la rétine indemne.

Le malade n'a pas d'antécédents alcooliques, tabagiques ou vénériens.

La réaction de Wassermann faite deux fois au cours de sa maladie à été négative.

Ni sucre, ni albumine dans les urines.

(Les renseignements qui vont suivre, sur la famille, ont été fournis par les deux malades précédents).

Ces deux frères ont un autre frère Gustave, et deux sœurs Hélène et Alice.

Observation III. — Gustave, âgé de trente-neuf ans est bien portant. A trente-trois ans sa vue a baissé sans cause apparente, progressivement pendant deux mois ; puis état stationnaire. Pâtissier il a dû abandonner son métier. Il peut se conduire, aider sa femme dans son commerce d'épicerie, à condition de ne pas recevoir la monnaie, il voit l'heure à sa montre et lit de gros caractères.

Hélène, trente-trois ans, bonne santé. Vue indemne. Trois enfants bien portants.

Observation IV. — Alice, trente et un ans. Bonne santé jusqu'en janvier 1919, époque à laquelle elle contracte la grippe. Fin février 1919, sa vue a commencé à baisser ; elle nourrissait son dernier né âgé de dix mois. La vue diminue progressivement jusqu'en juin ; puis reste stationnaire. Elle

voit encore l'heure à la montre, mais ne peut lire. Se conduit difficilement. Peut encore vaquer aux soins du ménage, s'occuper de ses enfants ; ne peut faire de couture même grossière. A eu quatre enfants ; une petite fille se plaint de maux de tête. A suivi depuis un an un traitement spécifique pour névrite optique (12 injections de néosalvarsan, cyanure de Hg dans l'intervalle) qui ne semble pas avoir eu d'action sur la vue, mais à fait disparaître de violents maux de tête dont elle souffrait depuis plusieurs années d'une façon intermittente.

Observation V. — La mère de ces cinq enfants, Alice S., est morte à 63 ans d'une pleurésie. Elle avait jusque-là joui d'une bonne santé. Vers 28 ans, diminution progressive de la vision, six mois après, état stationnaire et définitif. Ne pouvait lire, mais exécutait des travaux de grosse couture ; pouvait se conduire et laver son linge.

Alice S., était la sixième de 7 enfants, savoir :

Observation VI. — Paul, mort à 75 ans, « d'anévrysme au cœur ». Il était complètement aveugle. Vers 46 ans on dut un jour le ramener chez lui (il était mécanicien sur le P.-O.), sa vue ayant subitement diminué, au point de ne pas pouvoir exercer ses fonctions. A eu trois filles : vue indemne.

Observation VII. — Emma, morte à 70 ans d'une tumeur à l'estomac. Vers 30 ans sa vue commence à diminuer progressivement, puis il y a un arrêt au bout de quelques semaines. Elle pouvait vaquer aux soins du ménage, se conduire, sortir, laver à la rivière.

Berthe, morte à soixante-dix ans, mariée, deux fils. Vue indemne, ses fils aussi.

Observation VIII. — Alcide, mort à 60 ans. Bonne santé habituelle allait encore au lycée, lorsque sa vue a commencé à baisser, vers l'âge de 16 ans. Ne put apprendre de métier ; voyait seulement des ombres et la lumière du jour.

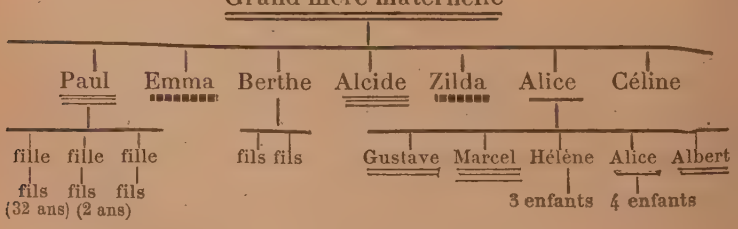
Observation IX. — Zilda, morte à 60 ans. Vue atteinte vers 35 ans. Moins touchée que ses frères et sœurs, pouvait vaquer aux soins du ménage, sortir : reconnaissait ses parents et amis. Mariée, pas d'enfants.

Céline, vit encore, 68 ans. Bonne santé, bonne vue.

Observation X. — Enfin, l'ancêtre commun de toute cette famille, était la grand'mère maternelle de nos deux sujets. Sa vue fut atteinte vers 40 ans : rapidement la vision diminue dans de très fortes proportions. Par ailleurs bonne santé. Morte à 70 ans.

Nous n'avons pu remonter plus haut dans les antécédents.

Voici l'arbre généalogique de cette famille. Les noms qui ne sont pas soulignés, sont ceux qui ont échappé au fâcheux héritage ; ceux soulignés de trois traits sont ceux qui ont été fortement atteints ; deux traits, atteinte moyenne ; un trait, atteinte légère. Le trait pointillé indique une très légère atteinte.



FAMILLE P...

(Observations personnelles)

Observation I. — Mme P..., Aymas, âgée de 52 ans, sans profession est venue consulter pour les yeux à l'hôpital de la Pitié (Paris) le 3 décembre 1920, pour une baisse très notable de la vision.

Elle fait remonter le début de son infirmité à 1915. Agée à cette époque de 47 ans, elle était balayeuse de la ville de Paris. Vers août ou septembre elle remarqua que rapidement, sans raison apparente, ses yeux se voilaient comme d'un brouillard de plus en plus épais. En très peu de temps sa vue s'obscurcit à un tel point que plusieurs fois elle faillit se faire écraser dans la rue. En octobre divers incidents de ce genre l'ayant fait remarquer, elle est obligé de quitter son emploi à l'Administration de la Ville de Paris.

Depuis ce moment elle a dû cesser tout travail en hors de chez elle, où elle s'emploie comme elle peut à son ménage. Même au milieu de ses objets les plus familiers il lui arrive souvent des maladresses du fait de sa mauvaise vue : « elle casse ou renverse facilement. » Elle ne sort jamais seule dans la rue, de peur d'accident. De plus elle a remarqué que les jours de pluie où les trottoirs sont rendus brillants par l'eau, elle ne peut en distinguer les bords ; c'est à peine d'ailleurs si elle les voit quand il fait sec. La lumière trop vive l'éblouit et la gêne ; elle en garde pendant quelque temps une sensation pénible. C'est le matin ou le soir, à la lumière discrète de la lampe, qu'elle voit le mieux. Souvent

dans son sommeil il lui est arrivé de voir comme des éclairs subits.

Elle a consulté plusieurs fois des oculistes ; en 1915 et 1916 dès le début de ses troubles de la vue elle va à l'Hôtel-Dieu, puis aux Quinze-Vingts et à la Clinique Rotschild. Elle a pris pendant longtemps de l'iodure de potassium, mais n'a ressenti aucune amélioration dans son état.

Examen le 3 décembre 1920. — La malade présente une acuité visuelle très diminuée : O. D. : compte difficilement les doigts à o m. 50. O. G : voit à peine l'ombre de la main à cette distance et ne distingue pas les doigts.

Champ visuel : très difficile à prendre ; la perception du blanc semble vaguement conservée pour les 2 yeux entre 50 et 60 degrés.

Achromatopsie complète.

Skiascopie : O. D. G. : renversement des ombres directes avec + 3D.

ODG : pas d'astigmatisme.

Fond d'œil : O. D. : papille complètement blanche, déformée dans son segment temporal, avec à ce niveau une bordure pigmentaire.

Veines un peu volumineuses.

Artères, filiformes, difficiles à voir.

Rien à la macula, ni à la périphérie.

O. G. : papille complètement blanche également, allongée suivant son axe vertical avec légère bordure pigmentaire du côté temporal.

Veines et artères présentent les mêmes caractères qu'à droite.

Rien à la macula. Rien à la périphérie.

Réaction pupillaires à la lumière : O. O. G. : paresseuses.

Réflexes tendineux rotuliens : un peu vifs.

Urines : ni albumine, ni sucre.

La charpente osseuse générale paraît normale. Pas de stigmates de rachitismes

La radiographie de la région de la selle turcique, faite le 10 décembre 1920 (service de M. le Dr Delherm) n'a montré rien d'anormal (pas d'anomalies de la selle turcique pas d'augmentation du sinus sphénoïdal).

Pas de tares d'hérédo-syphilis.

Réaction de Wassermann : négative (4 décembre 1920).

Bonne santé générale.

Antécédents : *a*) *héréditaires*. — Père, bonne vue, mère, morte d'un cancer à l'estomac, mais y voyait très mal, insuffisamment pour se conduire.

b) Collatéraux : cinq frères ou sœurs sur lesquels un frère seul a une mauvaise vue.

c) Personnels : pas de maladies notables. Pas de fausses couches. Retour d'âge à 47 ans (coïncidant avec le début de ses troubles visuels) éthylisme ?

A eu six enfants : 5 vivent actuellement ; une petite fille est morte subitement en bas âge (affection indéterminée). Sur les 5 enfants vivants : 2 filles de 23 et 13 ans ne présentent jusqu'alors aucun trouble visuel. 3 garçons par contre ont des troubles de la vue analogues à ceux de leur mère. Nous donnons plus loin les observations de deux d'entre eux ; le troisième n'habite pas Paris et n'a pu être vu par nous aussi n'avons-nous à son sujet que des renseignements vagues fournis par sa mère.

Observation II. — M. P... Georges, 32 ans, brossier, fils aîné de la précédente est également venu à consultation des yeux de la Pitié le 3 décembre 1920, pour cécité presque complète.

Chez lui le début des troubles remonte au mois d'avril 1905 ; sa vue jusqu'à ce moment était excellente. P... Georges avait alors 18 ans. Dans le courant d'une journée de travail pénible, à la suite d'un effort pour lever un fardeau, il se sent tout à coup comme un voile de brume devant les yeux, qui lui obscurcit à ce point la vue qu'il a du mal à rentrer chez lui. Il croit d'abord à un trouble passager dû à la fatigue, mais le lendemain matin il se trouve dans le même état et constate avec angoisse qu'il ne peut plus lire même les grosses lettres de son journal. Il nous a raconté se rappeler que depuis plusieurs jours auparavant, il souffrait de violents maux de tête et avait eu à plusieurs reprises des vertiges et une fois des vomissements. Ces vertiges disparurent vite par la suite d'ailleurs, mais les maux de tête (régions frontale et orbitaire) lui donnant parfois la sensation d'arrachement des yeux, le firent souffrir pendant des années : c'est seulement depuis deux ou trois ans qu'il n'en a plus qu'à de très rares intervalles, quand il est fatigué ou contrarié.

Dès le début de sa baisse de vision, P... Georges s'est présenté dans divers hôpitaux : à la Clinique Rotschild où on lui a fait prendre du sirop de Gibert et de la noix vomique, — aux Quinze-Vingts et à l'Hôtel-Dieu où il a subi des traitements mercuriels (injections et frictions). Tous ces traitements n'ont donné aucun résultat. Sa cécité s'est vite confirmée et accentuée, et en un ou deux mois est arrivée à son état actuel. Le malade a dû cesser sa profession de

doreur ; il a appris à l'Association Valentin Houÿ le métier de brossier qu'il exerce encore actuellement.

Il n'a jamais été soldat à cause de sa vue. Sa santé par ailleurs a toujours été très bonne.

Sa cécité n'est pas complète ; il peut se conduire seul dans les quartiers qu'il connaît bien. Il dit voir mieux de côté que de face et cela depuis le début de son affection seulement. Comme sa mère et son frère, la trop grande lumière le gêne ; c'est à la tombée du jour que sa vision est la meilleure. Les jours de pluie, les trottoirs et la chaussée lui apparaissent comme un miroir où il ne distingue rien ; aussi n'ose-t-il sortir ces jours-là.

Examen le 3 décembre 1920. — Acuité : O. D. G. : aperçoivent la main à o m. 50, mais sans pouvoir compter les doigts.

Champ visuel : O. D. G. : scotome central absolu ; perception peu nette de l'index blanc entre 30 et 50 degrés.

Achromatopsie absolue.

Skiascopie : O. D. G. : ombre directe renversée avec $+2^{D}$.

Pas d'astigmatisme : O. D. G.

Fond d'œil : O. D. G : papilles complètement blanches, nacrées, léger halo péripapillaire.

Veines et artères normales.

Rien à la macula. Rien à la périphérie.

Pupilles larges, régulières, réagissent paresseusement à la lumière.

Réflexes tendineux rotuliens, normaux.

Urines : ni albumine, ni sucre.

Charpente osseuse normale. Pas de déformations craniennes apparentes.

Pas de stigmates d'hérédo-syphilis.

Réaction de Wassermann : négative (11 décembre 1920).

Antécédents : 1° héréditaires : (cf. observation de sa mère).

2° Collatéraux (cf. observation de sa mère);

3° Personnels : pas de syphilis avouée. Une blennorragie soignée. Pas de maladies générales.

Observation III. — M. P... Alfred, 28 ans, aide brossier, frère du précédent, est venu consulter avec lui à la Pitié le 3 décembre 1920, également pour baisse considérable de la vue.

Cette baisse de la vision remonterait à juin dernier et serait survenue subitement sans raison apparente : un matin P... Alfred, qui jusque-là y voyait très bien (il a fait toute la guerre dans le service armé) s'est aperçu en se levant qu'il n'y voyait presque plus ; il avait comme un voile devant les yeux. Pas de changement dans cet état les jours suivants. Il continue tant bien que mal son métier de livreur pendant deux ou trois jours ; mais ayant failli occasionner des accidents dans la rue il doit l'abandonner. Pendant quinze jours son patron essaie vainement de l'employer chez lui à une autre tache. Il doit définitivement quitter sa place. Depuis ce moment il a travaillé comme il a pu à aider son frère, presqu'aveugle comme lui, à fabriquer des brosses, qu'il vend ensuite dans la rue.

Il signale qu'au moment où sa vue a baissé et quelques jours auparavant il souffrait souvent dans l'après-midi de maux de tête dans la région fronto-orbitaire, qui n'était pas calmés par l'absorption de cachets d'aspirine, mais disparaissaient au bout de quelques heures. Ces maux de tête étaient

presque quotidiens. Ils ont persisté depuis le début jusqu'en octobre, puis ont commencé à s'espacer ; maintenant le malade ne les ressent plus que très rarement, lorsqu'il est contrarié principalement. Dans son sommeil il aurait quelquefois comme des éclairs qui lui passeraient devant les yeux et l'éblouiraient d'une façon désagréable. Quand il se réveille le matin, il reste quelques instants sans rien voir, puis peu à peu, sa vision accoutumée réapparaît. Comme sa mère et son frère, il voit mieux quand le jour est peu intense.

Aucune manifestation autre ne s'est montrée dans son état depuis le début de son affection. Sa santé générale est bonne.

Examen le 3 décembre 1920. — Acuité visuelle : O. D. G. : Compte les doigts à 0 m. 75 environ. Champ visuel : O. D. G. scotome central relatif, net entre 0 et 10 degrés. Perception du blanc bien conservée entre 10 et 25 degrés, commence à s'estomper à partir de là pour disparaître complètement à 40 degrés.

Sens des couleurs : conservé pour le rouge et le blanc, aboli pour le vert et le bleu.

Skiaseopie : O. D. G. : ombre directe renversée avec + 2D.

Pas d'astigmatisme.

Fond d'œil : *O. D.* : papille congestionnée dans sa partie nasale, avec bords mal limités et halo. Décoloration dans sa partie temporale.

Veines un peu volumineuses. Artères petites.

Rien à la périphérie. Rien à la macula.

O. G. : papille : décoloration temporale plus étendue, côté nasal moins flou qu'à droite.

Veines et artères, d° à droite.

Rien à la macula. Rien à la périphérie.

Pupilles un peu larges, réagissent paresseusement à la lumière.

Réflexes tendineux rotuliens normaux.

Urines : ni sucre, ni albumine.

Charpente osseuse normale.

Radiographie de la région de la selle turcique faite le 10 décembre 1920 (Service de M. le Dr Delherm), pas d'anomalies de la selle turcique, pas d'augmentation du sinus sphénoïdal.

Pas de tares d'hérédo-syphilis.

Antécédents : 1° héréditaires (cf. observation de sa mère ; 2° collatéraux (d°);

3° personnels : rien. Pas de syphilis avouée. Sero-réaction de Vernes (23 octobre 1920) négative.

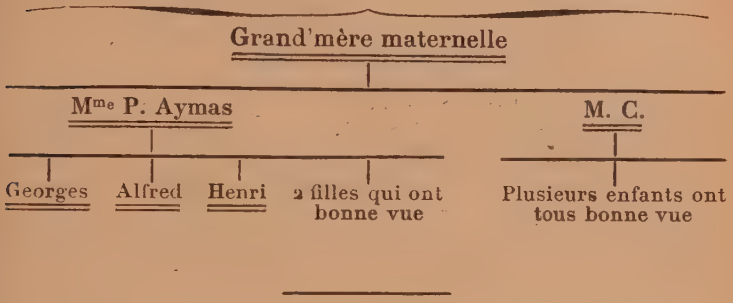
Observation IV. — P... Henri, 19 ans, le troisième frère, n'y voit presque plus au dire de sa mère, depuis l'âge de 16 ans ; il ne peut ni lire ni écrire ; par inadvertance il se serait fait une assez grave blessure à un pied, en travaillant avec une bèche. Lui aussi aurait vu sa vision baisser presque subitement.

Nous n'avons pu l'examiner.

Remarque. — Mme P..., a un frère qui lui aussi est presqu'aveugle depuis de nombreuses années. Nous n'avons pu en prendre l'observation.

Petit résumé généalogique de la famille P.

(Les membres de cette famille atteints de troubles visuels sont soulignés de deux traits.)



FAMILLE T...

(Observations personnelles).

Observation I. — Mme T... Mathilde, 37 ans, sans profession, s'est présentée à la consultation des Yeux de la Pitié, le 17 juin 1920, pour baisse de la vision.

Le début de cette diminution de la vue a été constaté dès sa première enfance quand elle alla à l'école ; elle ne put apprendre ni à lire ni à écrire parce qu'elle voyait à peine les grosses lettres de ses livres. Le peu qu'elle a appris elle le retint pour l'avoir entendu répéter plusieurs fois ; aussi a-t-elle une instruction très rudimentaire. Vers l'âge de 14 ans, étant dans l'impossibilité d'apprendre le métier qu'elle aurait voulu elle est placée comme bonne jusqu'à 24 ans. Puis elle se marie et s'occupe uniquement de son ménage. Il y a bien des choses qu'elle ne peut faire, telles que les travaux de couture et les raccommodages un peu

fins. Il lui arrive de temps à autre quelques maladresses comme par exemple de ne pas se rendre compte qu'un récipient est plein et de continuer d'y verser du liquide jusqu'à ce qu'il déborde. Bien souvent elle croise des amis dans la rue sans les reconnaître. Elle ne pourrait dit-elle se rendre compte de la monnaie qu'on lui rend, quand elle paie quelque chose, si elle ne pouvait contrôler avec ses doigts. Sa vue est plus ou moins mauvaise suivant l'intensité de la lumière où elle se trouve ; c'est par une lumière peu intense qu'elle y voit le mieux ; la trop grande clarté l'éblouit.

Jamais elle n'a constaté de changement dans son état. Elle a consulté deux fois seulement des oculistes qui lui ont dit qu'il n'y avait rien à faire.

Bien que de constitution un peu malingre elle n'a jamais été malade.

Examen le 17 juin 1920. — L'acuité visuelle est à droite de 1/10, à gauche de 1/20.

Le champ visuel est sensiblement normal pour le blanc, rétréci pour le bleu. Le vert n'est pas perçu.

Skiascopie : O. D. G. : ombre renversée avec + 2^{D}.

Astigmatisme léger des deux yeux = + 1^{D}, conforme à la règle.

Fond d'œil : O. D. G. : papilles complètement blanches, bien limitées.

Veines normales. Artères petites.

Rien à la macula. Rien à la périphérie.

Examen général : système nerveux, paraît normal (pas de troubles de la motricité, ni de la sensibilité. Pas de troubles trophiques, ni des sphincters. Réflexes pupillaires à la lu-

mière, un peu paresseux. Réflexes tendineux rotuliens, normaux).

Urines : ni albumine, ni sucre.

Charpente osseuse : très légère cyphose dorsale. Par ailleurs bonne confirmation.

Pas de stigmates d'hérédo-syphilis.

Pas de déformations craniennes.

Antécédents : 1° héréditaires. Son père et un cousin de celui-ci auraient eu unè très mauvaise vue ; 2° Collatéraux. Trois de ses frères y voient mal ; l'un deux a un fils qui n'y voit pas bien également.

3° personnels : aurait marché tard, vers 18 mois ; n'a jamais eu de graves maladies. Pas de fausses couches. A 5 filles bien portantes ; mais les deux aînées, Georgette et Marcelle, dont nous présentons les observations, ont comme leur mère de l'atrophie optique.

Observation II. — Mlle T... Georgette, 13 ans, est venue à la Pitié, avec sa mère, le 17 juin 1920.

La baisse de la vision qu'elle présente, aurait été constatée le jour où on a essayé de lui apprendre à lire : elle distinguait à peu près les grosses lettres, mais ne pouvait voir les petites ; impossible aussi de voir en classe ce qui était écrit au tableau. Ayant été menée chez un oculiste, on ne put lui améliorer la vision avec des verres. Elle a appris toutefois à lire et à écrire au moyen de gros caractères. Elle peut aussi faire quelques travaux de couture mais sur des étoffes de couleur seulement ; sur le blanc elle ne distingue rien.

Sa santé a toujours été délicate ; elle a marché à 28 mois seulement et pendant longtemps on a dû lui donner des bains salés et lui faire des frictions sur les reins.

Sa vue ne s'est jamais modifiée.

Examen le 17 juin 1920. — Acuité visuelle : O. D. G. = 2/10.

Champ visuel : normal pour le blanc et pour les couleurs, sauf pour le vert qui n'est perçu réellement qu'entre 0° et 20°.

Pas de dyschromatopsie.

Skiascopie : O. D. G : renversement des ombres avec + 2D

Pas d'astigmatisme.

Fond d'œil : O. D. G. : papilles complètement décolorées bien limitées, avec bordure pigmentaire.

Veines normales, mais certaines semblent bordées de chaque côté, sur une partie de leur trajet, par des traînées blanchâtres, exsudatives.

Artères normales.

Rien à la périphérie. Rien à la macula.

Examen général. — Bonne santé générale, bien que malingre.

Système nerveux, paraît normal. Bonnes réactions pupillaires à la lumière. Réflexes tendineux rotuliens, normaux.

Urines : ni albumine, ni sucre.

Charpente osseuse : bien conformée. Pas de déformations craniennes apparentes.

Pas de stigmates d'hérédo-syphilis.

Antécédents. — 1° Héréditaires (cf. observation de la mère).

2° Collatéraux (cf. observation de la mère).

3° Personnels : née à terme. Marche tard, à 28 mois. Croup à 4 ans.

Observation III. — Mlle T... Marcelle, 11 ans, sœur de la précédente, a été examinée également le 17 juin 1920 à la Pitié.

Comme pour sa sœur, on s'est aperçu qu'elle y voyait mal quand elle est allée à l'école.

Sa vue est plus défectueuse que celle de sa sœur, aussi ne sait-elle ni lire, ni écrire couramment. Elle est incapable de faire le plus petit travail de couture. Sa santé est un peu délicate, et elle se tient légèrement voûtée.

Examen le 17 juin 1920. — Son acuité visuelle est de 1/10 des deux yeux.

Dyschromatopsie pour le vert, qui est vu gris.

Champ visuel : normal pour le blanc et les couleurs sauf pour le vert.

Skiascopie : O. D. : ombre renversée avec + 1 D.

O. G. : ombre renversée avec + 3D.

Avec l'optalmomètre Javal : O. D. : normal. O. G. : astigmatisme de + 3D, conforme à la règle, axe principal à 135°.

Fond d'œil. — O. D G. : papilles complètement décolorées. Veines normales, mais quelques-unes d'entr'elles, dans le champ supérieur, sont bordées de chaque côté, sur une partie de leur trajet par des traînées exsndatives, blanchâtres.

Artères normales.

Macula normale. Rien à la périphérie.

Bonnes réactions pupillaires à la lumière.

Réflexes tendineux rotuliens, normaux.

Urines : ni albumine, ni sucre.

Charpente osseuse : légère cyphore dorsale. Pas de déformations craniennes apparentes.

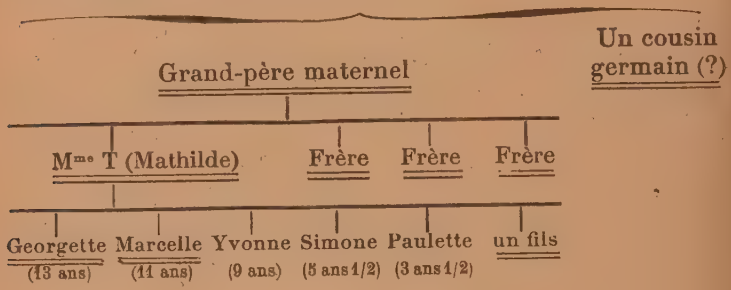
Pas de stigmates d'hérédo-syphilis.

Antécédents. — Héréditaires et collatéraux (cf. observation de la mère.

A) Personnels : née à terme, marche à 15 mois. Rougeole.

Petit résumé généalogique de la famille T.

(Les membres de cette famille atteints de troubles visuels sont soulignés de deux traits).



CONCLUSIONS

1° La névrite optique héréditaire présente un ensemble symptomatique suffisamment net pour en faire une entité morbide. On peut lui décrire deux périodes : l'une de début, congestive, véritable, névrite rétrobulbaire, de durée variable, l'autre résultante de celle-ci où l'atrophie est constituée. De plus, étant donné les différentes époques de la vie où elle apparaît et les particularités cliniques que l'on constate à ces âges, il semble que l'on puisse distinguer deux grandes classes de névrites héréditaires : celles de l'enfance et celles de l'adulte. Chez l'adulte les deux phases de la maladie, névrite précédant l'atrophie sont toujours constatables cliniquement. Chez l'enfant au contraire la phase congestive, névritique, échappe le plus ordinairement au clinicien, car l'atrophie est très souvent constituée dès la naissance.

2° Bien que nous ne connaissions pas de recherches anatomiques faites spécialement sur des nerfs atteints de maladie de Leber, nous pensons qu'étant donné l'identité des signes trouvés dans cette affection et dans les névrites alcoolo-nicotiniques, qui

elles, sont bien connues au point de vue anatomo-pathologique, il nous est permis de conclure comme dans ce dernier cas à une dégénérescence du faisceau maculaire du nerf optique.

3° Au point de vue étiologique, les seuls points qui paraissent établis sont les suivants :

L'affection se déclare le plus souvent aux âges marquants de la vie, le début de l'âge adulte (18 à 30 ans) et vers la cinquantaine.

Si les deux sexes sont touchés, il est indéniable que les hommes portent le plus lourd tribut ; les femmes très souvent ne servant que d'agents de transmission sans porter elles-mêmes l'atteinte du mal.

Le rôle de l'hérédité est évident : les descendants reçoivent de leurs ascendants une fragilité de leurs nerfs optiques ; vienne une influence nocive quelconque (infections, intoxications) le processus de dégénérescence est déclanché et aboutit à l'atrophie définitive.

Mais quelle est la cause de cette fragilité primitive des nerfs optiques, de cette tare originelle transmise ? Ici toutes les hypothèses sont permises. Faut-il rechercher la syphilis ? Bien des sujets atteints de maladie de Leber ne présentent aucun symptôme d'hérédo-spécificité. Une intoxication tabagique ou autre avec névrite rétrobulbaire a-t-elle été suffisante chez un ancêtre pour frapper sa descendance d'une fragilité de leur faisceau maculo-papillaire ? Nous n'osons le prétendre. Pour nous ce point étio-

logique reste trop obscur pour nous permettre de donner une conclusion.

4° Aucun des traitements institués jusqu'ici n'a donné de résultat notable. Toutefois nous pensons qu'il faut toujours en présence d'un cas de névrite optique héréditaire tenter les traitements par l'iodure de potassium, le mercure et la strychnine, en raison des quelques cas qui ont été signalés comme ayant bénéficié de ces médications.

En tous cas, devant la presqu'incurabilité de l'affection il y aura lieu au point de vue social d'aider les sujets atteints, à subvenir à leur vie matérielle en leur donnant une éducation d'aveugle, conforme à leur aptitude.

Vu : le Président de la thèse,
DE LAPERSONNE

Vu le Doyen
ROGER

Vu et permis d'imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris
P. APPELL

BIBLIOGRAPHIE

Aalbertsberg. — Neuritis optica voor het gebruik van schildklier (weekblad van het nederl. tydisch. wor geneesk., 1902, II, n° 22, p. 125).

Abadie. — Traité des maladies des yeux, 1884, t. II, p. 82.

Adamuk. — Maladie de l'appareil oculaire percevant la lumière (en Russe, 1897, t. II, p. 205).

Alexander. — Drei Fælle von hereditæren Sehnervenleiden. (Klin. monastbl. XII, p. 62, 1874).

Axenfeld. — Traité d'ophtalmologie.

Batten. — Transactions of the ophtalm. Society of the United Kingdom., 1896, janvier.

Beer. — Pracktisches handbuch der Augenkrankeiten. Berlin, 1872, t. I, p. 20.

Behr. — Die Kompliecierte hereditær familiære optikusatrophie im kindesalter (Klin monastbl. f. Augenheilk., p. 138, août 1909).

Berger. — Les maladies des yeux dans leurs rapports avec la pathologie générale, p. 162, 1892.

Blatten. — Atrophie optique héréditaire chez trois frères exposés au Saturnisme (Rés. in Rec. d'Opht., p. 441, 1900).

Breton et *Painblan.* — Syndrome cérébelleux de Friedreich et atrophie optique (Echo médical du Nord n° 47, 24 novembre 1907).

Browne. — The ophtalmic review, 1888, Juli.

Bruner. — Hereditary optic atrophy with X rays finding (American Méd. Soc., 12 juin 1912).

Buisson. — Contribution à l'étude de la névrite optique héréditaire et familiale. Thèse Paris, 1899.

Cantonnet (A.). — Les manifestations oculaires du tabès juvénile (Archives d'ophtal., p. 708-730, novembre 1907).

Callau. — Eye lesions in myxœdema (Transact. of the amer. opht., Soc. XXXI, ann. meeting, new. London, 1895, p. 391).

Chelius. — Handbuch der Augenkrankeiten. Stuttgard, 1843.

Clausen. — Présentation d'un cas de tabès juvénile (13 ans) avec atrophie optique double.

Coppez. — Discussion de la communication de Despagnet sur la névrite optique héréditaire (Société Française d'ophtal. X, p. 401, 1892).

— Névrite optique après absorption de thyroïdine (Arch. d'opht., 1879, p. 655 à 662).

Coste (de.). — L'atrophie papillaire familiale. Thèse Toulouse, 1907.

Crissmann. — Ueber intoxications amblyopie Inaug. dissertations. Zurich, 1887.

Daguenet et *Galezowski.* — Journal d'ophtalmologie 1872, p. 342.

Darier. — Société française d'ophtal. 1892, vol. X, p 401.

Demours. — Lehre von den Augenkrankeiten. (Wien, 1817, t. II, p. 443).

Despagnet. — De la névrite optique héréditaire (Soc. d'opht. X, p. 390, 1892).

Dide. — Hérédo-atoxie cérébelleuse et atrophie papillaire héréditaire (Société de neurologie de Paris, 6 mars 1913).

Ducamp. — Un cas de névrite rétrobullaire familiale (Soc. d'ophtalmologie de Paris. Séance du 4 juin 1912).

Féré. — La famille névropathique, 1894.

Folinea (*Guy*) (Naples). — Atrophie du nerf optique de

l'enfance associée à des malformations craniennes.

Fortunati et Mingazzini (Rome). — Contribution clinique à l'étude de la névrite optique familiale (Il policlinico, vol. XV, 1908).

Fuchs. — Neuritis in Folge hereditærer Anlage (Klin. monastbl., XVII, p. 332, 1779).

Galezowski. — Recueil d'ophtalmologie, 1879, p. 82.

Gould. — Homeochronous hereditary optic nerve atrophy extending through six generations (Annals of Ophtalmology and otology, octobre 1894).

Graefe (de). — Ein ungewöhnlicher Fall von hereditarer Amaurose (Archiv. für Opht., IV, 2, p. 266, 1858).

— Klin. monastblœter für Augenheilk, 1865, t. IV, p. 292.

Grœnouw. — Erbliche Gehnervenleiden (Graefe-Saemich, XXII, 1, p. 452, 1902).

Gunzmann. — Ueber hereditære familiære sehnerven atrophie (Wien, Klin. Woch,, 1913, n° 4).

Habershon. — Hereditary optic atrophy (Opht. Soc. of the United Kingdom. In the opht. review, nov. 1887).

Hanke. — Un cas intéressant de névrite optique héréditaire (Klinische monastblœtter für Augenheilkunde, vol. XLIII, mai 1905, p. 713),

Heinsberger. — Zur casuistik der retrob, Neuritis opt. auf hered. Grundlage. Thèse de Giessen, 1902).

Hertoche (M.). — Du coma myxœdémateux (Bull. Ac. royale de Méd. de Belgique, 4e série, t. XXV, p. 136).

— Appendicite et hyperthyroïde (Bull. Ac. royale de Méd. de Belgique, 4e série, t. XXVIII, n° 1, janvier 1914).

Helling. — Traité des Maladies des yeux. Paris, 1918, t. I, p. 268).

Herbert-Fischer (J.). — Atrophie optique héréditaire (maladie de Leber). Une opinion sur sa cause (The ophtalmoscope, vol. XIV, juin 1916, p. 398).

Higier. — Deutsche zeitschrift für nervenheilkunde, 1897, X, 5-6, 489.

Higgens. — Lancet, 1881, p. 869.

Hormuth. — Beitræge zur Lehr von den hered. Sehnerven-

leiden. Thèse de Heidelberg et Beitræge zur Augenheilkunde. H 42, 1900).

Hutchison. — Ophtalmic Hospital Reports, 1871.

Jœger. — Ophtalmoscop Handb. Atlas VII, fig. 40.

Keersmaecker (de). — De l'atrophie axiale du nerf optique observée chez plusieurs membres d'une même famille (Recueil d'opht., p. 193, 1883).

Klopfer. — Neuritis optica in Folge von hereditæt und congenitaler Anlage. Thèse de Tubingue, 1898).

Knapp (A.). — Hereditary optic atrophy (Arch. of. Ophtal., VII, 1904).

Kœnig. — Atrophie héréditaire des nerfs optiques (Soc. franc. d'Opht., XII, p. 375, 1894).

Labiche. — De l'amaurose. Thèse de Paris.

Lagrange. — Précis d'ophtalmologie, p. 344.

Lagrange et Valude. — Encyclopédie française d'ophtalmologie, t. VII, p. 521.

Lapersonne (de) et Cantonnet. — Manuel de Neurologie oculaire, p. 213.

Langenbeck. — Névrite rétrobulbaire et maladies générales (Arch. f. opht. Bd. 87, fasc. 11, 1914).

Lauber. — Ueber familiære retrobulbare neuritis (K. K. gesell. de Aertze in Wien. Wien. Klin. Woch,, 1912, n° 47).

Laurence (W.). — Treatise of the diseases of the eye, 3e édit., p. 533, 1844.

Leber. — Ueber hereditare und congenital angelegte Sehnervenleiden (Graefe's Archiv., XVII, 2, p. 249, 1871).

— Die neuritis optica in Folge von hereditæt und congenitaler Anlage (Græfe-Sæmich, V, p. 824, 1897).

Leitner. — Ueber hereditære opticus atrophie (Ungarische Beitræge zur Augenheilk., II, p. 215, 1900).

Lévy (Léopold) et Rotschild (H. de). — Etudes sur la physiopathologie du corps thyroïde et de l'hypophyse. Paris, 1908, chez Doin.

Lewitt. — Tabische Sehnervenatrophie bei hereditærer Lues. Thèse de Berlin, 1906.

Lindsay (*Johnson*). — Contribution à l'anatomie comparée de l'œil des mammifères basée sur l'examen ophtalmoscopique (In Philosophical transactions of the Roy. Society of London, 1901).

Van Lint et Kleefeld (*G.*) (Bruxelles). — Névrite optique familiale (deux frères, une sœur) insuffisance thyroïdienne (Annales d'Oculistique, août 1914, p. 110).

Lucas. — Traité philosophique et physique de l'hérédité naturelle. Paris, 1847, t. I, p. 209.

Mathieu (*J.*). — Contribution à l'étude de la névrite optique rétrobulbaire héréditaire. Thèse de Paris, 1901.

Mauthner. — Lehrb. d. ophtalmoscopie, p. 267.

Mooren. — Fünf. Lustren ophtalmologischer Wirksamkeitt, p. 249, 1882.

Morax et Patry. — Cécité et déformations craniennes.

Morax. — Précis d'ophtalmologie, p. 495.

Mügge (*Félix*). — Ein Beitrag zur Leber shen familiæren optikus atrophie (Zeitsch. f. Augenheilk., vol. XXV, p. 236, 1911).

Nettleship. — Transactions of Oph. Soc. of United Kingdom.

Norris. — Hereditary atrophy of the optic nerve (American oph. Soc. New-York med., journal, 26 juillet 1884).

Panas. — Traité des maladies des yeux, t. II, p. 710.

Patry. — Lésions oculaires dans les malformations craniennes, spécialement dans l'oxycéphalie. Thèse de Paris, 1905.

Prouff. — Thèse de Paris, 1873.

Samelsohn. — Archiv. für. ophtalm., 1882, t. I, p. 1.

Sedwick. — Medical times and gazette, 1862.

Seutre (*du*). — Une famille atteinte de la maladie de Leber (clinique ophtalmologique de l'Hôpital Saint-André), septembre 1920.

Slosse (*A.*). — Une nouvelle fonction thyroïdienne (Bull. de l'Académie Roy. de Méd. de Belgique, 4e série, t. XXVII, nº 8).

Snell. — Transactions of the ophtalm. Society of the United Kingdom, janvier 1896.

— Hereditary or congenital optic atrophy and allied cases (Trans. Oph. Soc., 15 octobre 1897).

Somya. — Contribution à l'étude de la névrite rétrobulbaire héréditaire (Klin. monotsbl., XXX, p. 256, 1892).

Storry. — The ophtalmic review, 1885, p. 38.

Strzeminski. — Trois cas de névrite optique rétrobulbaire héréditaire dans une même famille (Annales d'oculistique, CXXI, p. 99, 1899).

Takashima. — Six cas d'atrophie optique juvénile compliquée, familiale et héréditaire (Behr) (In Annales d'oculistique, 1916, p. 271).

Taylor (*James*). — L'atrophie optique héréditaire (Opht. Soc., 10 décembre 1891).

— Lésions de la selle turcique dans l'atrophie optique familiale (The British journal of ophtalmology, vol. III, n° 5, mai 1919, p. 193).

Terson (*A.*). — Ophtalmologie du médecin praticien.

— Maladies de l'œil (in Nouveau traité de chirurgie de Le Dentu et Delbet, p. 233).

Terrien (*F.*). — Précis d'ophtalmologie, p. 443.

Travers. — Synopsies of diseasies of the eye. London, 1821, t. II, p. 303.

Valude (*E.*). — Observations cliniques d'atrophie optique. Névrite rétrobulbaire familiale. Atrophie optique traumatique (in Annales d'oculistique, nov. 1911).

Velhagen. — Deutsche medicinische Wochenschrift, 1896, n° 52.

Vignes. — Névrite rétrobulbaire par héréditaire tardive (Société française d'ophtalmologie, mai 1894).

Vossius. — Ann. of. ophtalm., t. XXXIII, p. 201, fascicule 3.

Wagenmann. — Ueber hereditare Sehnervenentzündung (Soc. medico. natural d'Iena, 23 juin 1898).

Wagner. — Augenerkrankung bei myxœdena (Klin. monatsbl. f. Augenh., 1900, p. 473-476).

Watsworth. — A case of myxœdema with atrophy of the optic nerves (Trans. of the Amer. opht., 1884, p. 725).

Wecker (de). — Traité complet, IV, p. 382, 1880.

Westhoff. — Hereditære retrobulbare neuritis optica (centralbl. für Aug., XIX, p. 168, 1895).

Zentmayer W. — Etiologie de l'atrophie optique héréditaire. Deux cas avec examen radiologique (in Annales d'oculistique, 1919, p. 424).

Impr. de la Faculté de Médecine, 15, rue Racine, Paris. — 4945-21